

JULKAISTU NUMEROSSA [3-4/2019](#)

TEEMAT

Geenitestien kehittyvä lainsäädäntö

Nelli Karhu, Hanna Veijalainen / Kirjoitettu 20.8.2019 / Julkaistu 14.11.2019



Kuva: Gettyimages/Jovanmandic

Terveysteen liittyvät geenitestit ovat lainsäädännön näkökulmasta niin sanottuja in vitro -diagnostisia lääkinnällisiä laitteita, joille ei ole lääkkeiden myyntiluvan kaltaista arviointiprosessia, vaan markkinoille saattaminen perustuu CE-merkintään. Tätä ennen valmistajan on näytettävä toteen tuotteen turvallisuus, käyttötarkoitukseen sopivuus ja suorituskyky.

”Anna geenien kertoa. Hyvinvointisi ja suorituskykysi parantamiseen. Helppo ja turvallinen. Määritä riskisi sairastua. Selvitä biologinen sukulaisuus. Erittäin kattava geenitesti.”

Geenitestejä tarjoavia suomenkielisiä verkkosivustoja löytyy jo runsain mitoin. Joukossa on sekä kotimaisia että ulkomaisia toimijoita. Englanninkielisellä haulla valikoima laajenee vielä merkittävästi. Mitä näistä pitäisi valita – ehkäpä se, joka mainostaa ”best genetic testing online”?

Geenitestejä on monenlaisia. Osa geenitesteistä on tarkoitettu perinnöllisten sairauksien diagnosointiin tai potilaalle sopivan, turvallisen hoidon määrittelemiseksi, osa antaa arvioita riskistä sairastua tulevaisuudessa tauteihin, joihin vaikuttavat kymmenet eri geenit ja ympäristötekijät. Geenitestejä käytetään myös hedelmöityshoitojen yhteydessä. Toiset testit taas kertovat jännittävää tarinaa mahdollisista esi-isistämme ja juuristamme.

Uusi asetus edistää potilasturvallisuutta

Suomessa saa tuoda markkinoille ja ottaa käyttöön vain vaatimukset täyttäviä terveydenhuollon laitteita ja tarvikkeita. Terveystilan tai sairauden hoidon määrittämiseksi tarkoitetut geenitestit ovat lainsäädännön näkökulmasta niin sanottuja in vitro -diagnostisia (IVD) lääkinnällisiä laitteita, ja niitä säätelee laki terveydenhuollon laitteista ja tarvikkeista (ns. TLT-laki

629/2010). Laki pohjaa kolmeen EU-direktiiviin: lääkinnällisten laitteiden, aktiivisten implantoitavien lääkinnällisten laitteiden ja in vitro -diagnostisten (IVD) lääkinnällisten laitteiden direktiiveihin. Näistä IVD-direktiivin liite I kuvaa geenitesteille ja muille IVD-laitteille tärkeät olennaiset vaatimukset.

TLT-lain lisäksi IVD-laitteita koskee EU:n uusi IVD-asetus. Meneillään on siirtymäaika, ja uusi asetus tulee täysin sovellettavaksi 26.5.2022. Uuden asetuksen tavoitteena on edistää potilasturvallisuutta muun muassa parantamalla lääkinnällisten laitteiden jäljitettävyyttä sekä taata yhtenäiset, tasapuoliset säännöt ja toimintatavat kaikissa EU-maissa.

Lääkinnällisten laitteiden luokittelu ja määritelmät muuttuvat

Lääkinnällisille laitteille ei ole lääkkeiden myyntilupa-arvioinnin kaltaista prosessia, vaan markkinoille saattaminen perustuu CE-merkintään. Ennen tuotteen markkinoille saattamista valmistajan on näytettävä toteen sen turvallisuus, käyttötarkoitukseen sopivuus ja suorituskyky. Matalan riskin tuotteet voidaan tuoda markkinoille valmistajan omalla vaatimustenmukaisuusvakuutuksella. Korkean riskin tuotteiden vaatimustenmukaisuuden arviointiin vaaditaan aina ulkopuolinen tarkastuslaitos eli ilmoitettu laitos (notified body).

Uusi IVD-asetus uudistaa aiemman luokitusjärjestelmän ja tuo aiempaa huomattavasti suuremman osan IVD-laitteista ilmoitetun laitoksen arvioinnin piiriin. Geenitestit nousevat uudessa järjestelmässä automaattisesti vähintään C-luokkaan, johon kuuluville tuotteille vaaditaan aina ilmoitetun laitoksen arviointi.

Se, kuuluuko geenitesti TLT-lain piiriin, riippuu valmistajan testille määrittelemästä käyttötarkoituksesta. Jotta geenitesti olisi lain tarkoittama IVD-laite, tulee sen olla tarkoitettu antamaan tietoa yksilön a) fysiologisesta tai patologisesta tilasta, b) synnynnäisestä epämuodostumasta, c) näytteiden turvallisuudesta ja niiden yhteensopivuudesta vastaanottajalle tai d) hoitotoimenpiteiden vaikutuksista.

Testi, jolla ei ole lääketieteellistä käyttötarkoitusta, ei ole IVD-laite. Siten esimerkiksi isyyden selvittäminen oikeudellista tarkoitusta varten tai esivanhemmuustestaus eivät ole lain tarkoittamia IVD-laitteita. Tieteellinen tutkimus, jonka tuloksia ei suoraan käytetä yksittäisen potilaan sairauden diagnosoinnissa ei yleensä ole TLT-lain mukaista IVD-käyttöä, kuten ei ole eläintenkaan geenitestaus. Se, onko testi tarkoitettu kuluttajille tai terveydenhuollon yksiköille, ei sen sijaan ole olennaista, vaan molemmissa tapauksissa geenitesti voi olla IVD-laite.

Huomattavaa on, että myös erillinen ohjelmisto tai mobiiliapplikaatio voi olla IVD-laite. Siten esimerkiksi klinisen laboratorion sekvenssitiedon analysointiin käyttämä ohjelmisto on IVD-laite. Samoin IVD-laitteeksi katsotaan myös verkkopalveluna tarjottava erillinen ohjelmisto, johon asiakas syöttää toisen yrityksen tuottaman analysoimattoman sekvensointidatan, ja saa tietoa vaikkapa rintasyöpäalttiutta lisäävistä geenimuodoista.

IVD-laitteen määritelmä muuttuu uuden EU-asetuksen myötä. Asetukseen on erikseen lisätty muun muassa kohdat käyttötarkoituksesta tuottaa tietoa alttiudesta sairaudelle tai taudille sekä hoitovasteen tai -reaktioiden ennustamiseksi. Edellä kuvattu lisäys on tärkeä. Vaikka suurin osa terveyteen liittyvistä geenitesteistä onkin sisältynyt jo aiempaan määritelmään, on eräiden testien osalta oltu osittain harmaalla alueella. Onko kyseessä fysiologinen tai patologinen tila, jos geeniperimän perusteella arvioidaan tällä hetkellä terveen nuoren ihmisen todennäköisyyttä sairastua neljäkymmenen vuoden päästä Alzheimerin tautiin tai sydän- ja verisuonitauteihin? Asetukseen kirjoitettu alttius sairastua sen sijaan pitää selkeästi sisällään myös tämän tyyppiset ennustavat testit.

Uusi asetus asettaa uusia vaatimuksia myös IVD-laitteiden käyttäjille

Laitelainsäädäntö säätelee ensisijaisesti IVD-laitteille ja niiden valmistajille asetettuja vaatimuksia eli millaisia IVD-laitteita voidaan saattaa markkinoille. Pelkät vaatimustenmukaiset testit eivät kuitenkaan riitä. Niitä tulee myös osata käyttää ja niiden tuloksia tulkita oikein. Ei ole merkityksetöntä, minkä geenitestin lääkäri potilaalleen (tai kuluttaja itselleen) valitsee, miten näyte otetaan ja testi suoritetaan tai mitä tuloksilla tehdään. TLT-laki asettaa vastuuta ja velvollisuuksia myös lääkinnällisten laitteiden ammattimaisille käyttäjille kuten laboratorioille ja terveydenhuollon ammattilaisille.

Ammattimainen käyttäjä saa käyttää vain vaatimukset täyttäviä, CE-merkittyjä laitteita. Ammattimaisen käyttäjän tulee myös aina käyttää laitetta valmistajan ilmoittamassa käyttötarkoituksessa ja valmistajan käyttöohjeen mukaisesti. Myös terveydenhuollon yksikön oma laitevalmistus (ns. in house -testit) kuuluu laitelainsäädännön piiriin.

Genomilaki

Geenitestejä säätelevän laitelainsäädännön lisäksi valmisteilla on kansallinen genomilaki, jonka tarkoituksena on tukea genomitiedon vastuullista, yhdenvertaista ja tietoturvallista käyttöä ihmisten terveyden hyväksi. Genomilaissa säädettäisiin muun muassa uudesta Genomikeskuksesta, joka toimisi kansallisena asiantuntijaviranomaisena genomitiedon käsittelyä ja terveyteen liittyviä geneettisiä analyysejä koskevissa asioissa.

Tulevaisuudessa geenitestit ovat nykyistä yleisempi ja arkisempi osa terveydenhuoltoa – aina sairauksien ennaltaehkäisystä sopivien lääkkeiden ja hoitojen yksilölliseen kohdentamiseen. Sekä laitelainsäädäntö että tuleva genomilaki edistävät ja tukevat turvallisten ja luotettavien geenitestien saatavuutta sekä geenitiedon vastuullista ja kansalaisia hyödyntävää käyttöä Suomessa.



Nelli Karhu
FT
Ylitarkastaja, Valvira



Hanna Veijalainen
OTM
Lakimies, Valvira